



## یک پرسش؛ یک مقاله

۳- در برنامه کشوری غربالگری هیپوتیروئیدی نوزادان با سندروم داون چه «ملاحظات - تغییراتی» را نسبت به نوزادان غیر داوونی باید در نظر گرفت؟

Revisiting early hypothyroidism screening in infants with Down syndrome

J Perinatol.2014 Dec;34(12):936-940.

می‌باشند آکادمی آمریکایی متخصصین اطفال [American Academy of Pediatrics] توصیه می‌کند غربالگری مجدد [rescreening] هورمون‌های تیروئید در نوزادان داوونی دوبار در ۶ و ۱۲ ماهگی انجام شود. همچنین براساس پژوهش انجام شده در این مقاله بر ضرورت غربالگری مجدد نوزادان مبتلا به سندروم داون قبل از شش ماهگی تاکید بسیار شده است؛ با وجود نرمال بودن غربالگری بدو تولد نوزادان.

### □ یک پیشنهاد پژوهشی [Investigative Proposal]

- با توجه به این که بیش از ۱۴ سال از آغاز برنامه کشوری غربالگری هیپوتیروئیدی نوزادان (مهر ماه ۱۳۸۴) می‌گذرد و نیاز به برنامه ریزی برای غربالگری این گروه از نوزادان با آنوپلوییدی کروموزومال حس می‌شود و با عنایت به شیوع قابل ملاحظه سندروم داون در ایران توصیه می‌شود طی یک دوره مینیوم یکساله تعدادی نوزادان داوونی از لحاظ آنالیت های تیروئیدی ارزیابی و اسکرین گردند. آنالیت های تیروئیدی مورد سنجش باید شامل TSH, T4 باشند. به علت این که تأخیر در شناسایی، تشخیص و درمان هیپوتیروئیدیسم نوزادی بیش از سه ماه از بدو تولد، ریسک عقب ماندگی ذهنی [mental retardation] را به شدت افزایش می‌دهد؛ پیشنهاد نگارنده برای «rescreening» نوزادان داوونی پس از اسکرینینگ نرمال هنگام تولد، یک جدول زمانی ۳، ۶، ۹ و ۱۲ ماهگی - در این تحقیق صرفاً و نه در پروگرام نهایی - می‌باشد. نمونه کیس های نوزادان داوونی هر چه در گستره جغرافیایی بزرگتری از کشور انتخاب و تهیه شده باشند نتایج نهایی از لحاظ آماری قابل قبول تر و در قالب یک برنامه جامع کشوری برای غربالگری نوزادان داوونی قابل تعمیم و اجرا خواهد بود.

■ افراد با سندروم داون دارای یک افزایش ریسک ابتلا به اختلالات تیروئیدی - به ویژه از نوع اتو ایمیون - به میزان شیوع ۱۳ تا ۶۳ درصد برای تمام عمر هستند. همچنین هایپوتیروئیدی مادرزادی [Congenital Hypothyroidism (CH)] در نوزادان داوونی ۲۸ برابر از نوزادان غیر داوونی با یک انسیدانس یک درصد طی غربالگری های روتین نوزادان گزارش شده است (۰/۷٪ هیپوتیروئیدی دائم و ۰/۳٪ هیپوتیروئیدی گذرا).

جدای از دوره نوزادی، انسیدانس سطوح افزایش یافته TSH در نوزادان داوونی زیر یکسال تا ۸۵ درصد نیز گزارش شده است.

■ هایپوتیروئیدی مادرزادی نوزادان یکی از علل درمان پذیر عقب ماندگی ذهنی در نوزادان می‌باشد که تشخیص زودرس و درمان سریع آن بسیار حیاتی و ضروری می‌باشد. CH معمولاً به وسیله غربالگری متابولیک نوزادان دیتکت می‌شود. علاوه بر این طی گزارش های متعدد از اسکرینینگ متابولیک نوزادان مواردی زیادی از Low T4 در نوزادان داوونی نشان داده شده است اگر چه میزان شیوع CH در بدو تولد نوزادان سندروم داوونی ۱۵٪ تخمین زده می‌شود اما همان طور که ذکر شد تا یک سالگی کودکان داوونی تا ۸۵ درصد نیز «elevated TSH» قابل دیتکت است.

■ در پژوهش های گوناگون یک گپ زمانی مهم و حیاتی بعد از غربالگری بدو تولد نوزادان تا شش ماهگی نوزادان مشخص شده است که در آن هیچ گونه برنامه و پلانی برای چک کردن هورمون های تیروئیدی این نوزادان تدوین نشده است. در حالی که در صورت عدم شناسایی نوزادان در این بازه زمانی - زمان طلایی رشد و نمو CNS با ساپورت هورمون های تیروئیدی - بیشترین آسیب های نورولوژیکال و سایکوموتور رخ می‌دهد.

■ از آنجایی که در میان اختلالات اندوکرین شایع در کیس های سندروم داون، بیماری های تیروئید شایع ترین